IX kadencja

SEJM RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ

KANCELARIA SEJMU
Biuro Komisji Sejmowych

PEŁNY ZAPIS PRZEBIEGU POSIEDZENIA

■ **Komisji Zdrowia**
(nr 149)
z dnia 23 lutego 2022 r.

Pełny zapis przebiegu posiedzenia

Komisji Zdrowia (nr 149)

23 lutego 2022 r.

Komisja Zdrowia, obradująca pod przewodnictwem posła **Tomasza Latosa (PiS)**, przewodniczącego Komisji, rozpatrzyła:

– informację na temat diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

W posiedzeniu udział wzięli: **Maciej Miłkowski** podsekretarz stanu w Ministerstwie Zdrowia wraz ze współpracownikami, **Krystyna Chrzanowska** kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, **Olga Haus** przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, **Anna Latos-Bieleńska** konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej oraz **Alina Niewiadomska** prezes Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych.

W posiedzeniu udział wzięli pracownicy Kancelarii Sejmu: **Małgorzata Siedlecka-Nowak**, **Jakub Stefański** oraz **Monika Żołnierowicz-Kasprzyk** – z sekretariatu Komisji w Biurze Komisji Sejmowych.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Szanowni państwo, otwieram posiedzenie Komisji Zdrowia. Witam bardzo serdecznie członków Komisji, pana ministra oraz zaproszonych gości. Posiedzenie będzie prowadzone z wykorzystaniem środków komunikacji elektronicznej umożliwiających porozumiewanie się na odległość.

Zaczniemy szanowni państwo, od sprawdzenia kworum. Proszę o uruchomienie procedury. Przepraszam, słyszę o problemach technicznych, więc zaraz będziemy sprawdzać kworum. Momencik. Proszę o uruchomienie procedury głosowania raz jeszcze. Szanowni państwo, stwierdzam kworum.

Porządek dzisiejszego posiedzenia przewiduje informację na temat diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. To jest temat z planu pracy Komisji.

Czy są uwagi do porządku dziennego? Nie widzę zgłoszeń. Stwierdzam zatem, że porządek dzienny został przyjęty.

W takim razie przechodzimy do realizacji porządku dziennego. Proszę o przedstawienie informacji pana ministra Miłkowskiego. Bardzo proszę, panie ministrze. Oddaję panu głos.

Podsekretarz stanu w Ministerstwie Zdrowia Maciej Miłkowski:

Szanowny panie przewodniczący, szanowni państwo, przekazaliśmy materiał pisemny na dzisiejsze posiedzenie Komisji Zdrowia na temat chorób rzadkich – diagnozowania i leczenia chorób rzadkich. Materiał dotyczy spraw systemowych, w szczególności etapu, na jakim znajdujemy się w zakresie przyjętego przez Radę Ministrów w ubiegłym roku w sierpniu Planu dla Chorób Rzadkich i planu na okres najbliższy, bieżący, uruchomienia ośrodków eksperckich chorób rzadkich oraz polepszenia diagnozowania chorób rzadkich – o tym będziemy dzisiaj mówili – diagnozowania, czyli również wykorzystywania nowoczesnych metod diagnostycznych, nowoczesnych metod diagnostyki genetycznej, molekularnej i poszerzenia dostępu. Również to, co się dzieje właśnie z utworzeniem rejestru chorób rzadkich i sprawy, które cały czas idą niezależnie – zwiększenie dostępności do leków i środków specjalnego przeznaczenia w zakresie chorób rzadkich. W tym zakresie dostali państwo materiał. Realizujemy to zgodnie z planem.

Jeśli chodzi o terapie lekowe w zakresie chorób rzadkich, to bardzo szybko nadrabiamy zaległości i wprowadzamy w ostatnim okresie, w ostatnich kilku latach, nowe wskazania w chorobach rzadkich. Jednym z elementów jest hematoonkologia, gdzie wszystkie leki, wszystkie terapie wiążą się z chorobami rzadkimi. W tym zakresie na ostatniej liście umieściliśmy dwa nowe leki w nowych wskazaniach. W pierwszej linii

lenalidominum – na co pacjenci oczekiwali. W kolejnych liniach pomalidolid w leczeniu chorych na szpiczaka plazmocytowego, a również Darzalex w formie podskórnej.

Jest jeszcze hemofilia jako choroba rzadka. Tam praktycznie wszystkie leki dostępne na rynku są finansowane. Simoctocog alfa również została wprowadzona, ale też w najbliższym okresie, od 1 marca, pojawi się z powrotem wskazanie dla pacjentów w leczeniu nocnej napadowej hemoglobinurii, w przypadku którego minister zdrowia wydał w drugiej instancji decyzję pozytywną. W związku z tym od 1 marca będzie możliwość kontynuacji dla pacjentów, którzy mieli to wcześniej, jak i wszystkich nowych, którzy będą mieli wskazania. No i oczywiście w najbliższym okresie największa liczba pacjentów dostanie możliwość leczenia, refundacji – to jest leczenie pacjentów z mukowiscydozą.

Szacunkowo te delecje, mutacje, które są finansowane, mają rejestrację, to około 50% populacji pacjentów i w pełnym zakresie te terapie są finansowane. Aktualnie terapie są dostępne w zależności od delecji oraz wieku. Powyżej 12 roku życia są finansowane trzy terapie, od 6 do 12 dwie, a poniżej 6 – jedna. Wiemy, że firma pracuje nad tym, żeby zwiększać populację, ponieważ jedna populacja iwakaftor/tezakaftor z eleksakaftorem jest najbardziej innowacyjna, najlepsza, najbardziej skuteczna i na tę terapię oczekują wszyscy. Czyli ci, którzy mają wskazania, będą mogli być leczeni.

Oczywiście oczekujemy jeszcze, że po wejściu w życie Narodowy Fundusz Zdrowia zakontraktuje w zdecydowanie większej liczbie ośrodków... Na dziś program lekowy od ponad dwóch lat istnieje, ale ponieważ to była bardzo rzadka delecja pacjentów, to tylko trzy ośrodki w kraju to miały. Szacujemy, że tych ośrodków będzie kilkanaście, ale planujemy, zgodnie ze strategią na rzecz chorób rzadkich, że te ośrodki będą specjalistyczne, eksperckie. W przypadku chorych na mukowiscydozę nie będą to wszystkie ośrodki, tylko te z dużym doświadczeniem leczenia, i wskazanie dwóch leków przyczynowych, które zostały właśnie przyjęte, ponieważ został za państwa zgodą przyjęty Fundusz Medyczny – środki na technologie lekowe o wysokiej wartości klinicznej. Właśnie te leki tam się znalazły w trzech wskazaniach. Dlatego mogliśmy je przyjąć.

Jednocześnie kończymy kolejne wskazania z pierwszej listy z ubiegłego roku leków o wysokiej wartości, innowacyjnych. Przyjęliśmy leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu pierwszego. To jest choroba ultrarzadka. Też będzie finansowana dla wszystkich pacjentów, którzy mają wskazania.

I ostatnia z chorób ultrarzadkich. Chodzi o leczenie chorych z dystrofię mięśniową Duchenne'a, spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny. Ten lek był dostępny w Europie już kilka lat temu. Pierwsze wyniki nie były spektakularne – dosyć słabe. Agencja Oceny Technologii Medycznych na początku dała bardzo krytyczną opinię, ale w Polsce było prowadzone badanie kliniczne... Było prowadzone od początku, pacjenci byli obserwowani długoterminowo. I tak jak czasami w niektórych chorobach, w przypadku niektórych leków ta efektywność faktyczna już po stosowaniu wieloletnim jest wyższa niż w badaniach klinicznych, tak właśnie było w przypadku leku ataluren dla pacjentów do 2 roku życia, z masą powyżej 12 kg. Szacujemy tutaj około 40 osób, ponieważ to jest populacja znowu bardzo niewielka – około 15% tej populacji, która w ogóle jest chora. Pozostała część populacji nie ma na razie żadnej możliwości leczenia, nie ma żadnych leków.

Na razie badania kliniczne są prowadzone, ale efektywność jest słaba. Dopiero tutaj jest pierwsza istotna efektywność. To oczywiście będzie w chorobach rzadkich, i jest w chorobach rzadkich, że diagnozujemy pacjenta, ale często wiemy, że ma on nie tę mutację, nie ten gen i dostępne leki nie są dla pacjenta pomocne w żadnym zakresie. W związku z tym rozszerzenie możliwości leczenia w tych chorobach ultrarzadkich, jest wolne. Jest istotny progres w ostatnich latach, ale nadal bardzo wielu pacjentów ma wyłącznie leczenie objawowe, nie ma leczenia przyczynowego. Również bardzo istotnym elementem jest rehabilitacja, wykorzystanie wyrobów medycznych i prostych, najprostszych leków, których pacjenci używają.

To są główne elementy tego, co teraz się dzieje. Faktycznie te zmiany, które były w roku ubiegłym i w tym, są bardzo istotne dla całej społeczności pacjentów z chorobami rzadkimi. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Szanowni państwo, chcę podkreślić, że z pewnością – bo takie sygnały też do nas dochodziły – ponieważ jest transmisja online posiedzenia Komisji, jest wiele środowisk pacjenckich związanych z różnymi chorobami rzadkimi, które obserwują dzisiejsze posiedzenie Komisji. Ja chciałbym, myślę, że w imieniu nas wszystkich, pozdrowić tych państwa. Myślę, że te wiadomości i ten kierunek, który zaprezentował pan minister, są bardzo obiecujące. Są jednostki chorobowe, które również w ostatnich dniach uzyskały możliwość terapii, leczenia, i o tym dzisiaj porozmawiamy.

Wiem, że ten temat był bardzo ważny dla członków Komisji, widzę już zgłoszenia, dlatego zajęliśmy się nim. Chcę też wyjaśnić, bo pewne rzeczy – nie ma akurat pana przewodniczącego Millera – uzgadnialiśmy w ramach prezydium Komisji. Otóż, szanowni państwo – kieruję to też do osób, które obserwują nasze posiedzenie – my chcemy porozmawiać na posiedzeniu Komisji ogólnie o problemach związanych z chorobami rzadkimi. Oczywiście jest zrozumiałe, że posłowie będą pytać o poszczególne jednostki chorobowe, zapewne tak będzie, natomiast nie było możliwe, abyśmy mogli dyskutować z wszystkimi stowarzyszeniami na temat – przypomnę – paru tysięcy jednostek chorobowych, żeby każda z tych osób się łączyła. To jest pierwsza sprawa.

Druga sprawa. Zanim przejdziemy do dyskusji i zadawania pytań przez posłów, chciałbym oddać głos ekspertom. Mamy zaproszonych ekspertów, którzy za chwilę się wypowiedzą. Przypomnę, że został opracowany Plan dla Chorób Rzadkich. Tym zespołem kierowała pani profesor Chrzanowska, która na pewno powie nam kilka słów na temat tego planu. Zacznijmy jednak od konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki. Mamy krótką prezentację, tak więc zapraszam. Proszę o zabranie głosu panią profesor Latos-Bieleńską. Proszę bardzo.

Mikrofon trzeba włączyć. Jeszcze są jakieś problemy techniczne. Prosimy jeszcze raz o połączenie, bo mikrofon jest włączony, ale nie słychać. Takie problemy techniczne są mi sygnalizowane. Może w takim razie zmienimy kolejność.

Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka Olga Haus:

Panie przewodniczący, czy państwo nas słyszycie?

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Teraz słyszymy. Sekundkę.

Przewodnicząca PTGC Olga Haus:

My się słyszeliśmy, ale państwo nas nie słyszeli przez cały czas.

Konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej Anna Latos-Bieleńska:

Czy teraz słychać?

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Teraz słychać. Tak. To jeszcze raz proszę o prezentację. Bardzo proszę, pani profesor.

Konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej Anna Latos-Bieleńska:

Dziękuję bardzo. Przepraszam za te problemy. Szanowny panie przewodniczący, szanowny panie ministrze, szanowni państwo, ja chciałabym bardzo serdecznie podziękować za zaproszenie, za możliwość zabrania głosu. Mam krótką prezentację – to jest zaledwie 7 slajdów – i chciałabym powiedzieć kilka słów na temat chorób rzadkich.

Zatytułowałam moją prezentację „Choroby rzadkie – czy w roku 2022 przestaną być chorobami «sierocymi»?", i od razu odpowiadam na to: na pewno jeszcze nie, aczkolwiek to jest zupełnie wyjątkowy rok, w którym zrobiono bardzo dużo dla chorób rzadkich. Mogę powiedzieć, że to jest bardzo ważny rok, który dla osób z chorobami rzadkimi być może przejdzie do historii. Poproszę następny slajd.

To jest populacja duża, bo są to w Polsce 2–3 mln osób z chorobą rzadką. Większość nie ma rozpoznania, część nawet w ogóle nie wie, że te duże dolegliwości, które mają całe życie, które narastają, są związane z jakąś chorobą rzadką. Ponadto ci chorzy nie są w ogóle widoczni w systemie ochrony zdrowia, a zatem właściwie niewiele o nich wiadomo. Skala problemu jest duża, bo jednak 6–8% populacji zachoruje w trakcie swojego życia na jakąś chorobę rzadką.

Tych chorób rzadkich jest ogromnie dużo. Jest ich sklasyfikowanych 6–8 tys., ale zależy, jak je się liczy, bo gdyby spojrzeć na podłoże molekularne, to może tych chorób jest nawet 20 tys., a nawet więcej. Ponadto klasyfikuje się, odkrywa się 50 nowych chorób rzadkich rocznie, co oznacza, że średnio co tydzień jest odkrywana, opisywana, nowa choroba rzadka.

Problemem tych pacjentów przede wszystkim jest to, że oni są skazani na odyseję diagnostyczną, która czasem trwa lata, czasem nawet więcej niż 20 lat, zanim w ogóle dojdzie do ustalenia właściwego rozpoznania albo w ogóle nie dochodzi do ustalenia rozpoznania. To nie jest problem Polski, dlatego że badania przeprowadzone w Stanach Zjednoczonych wykazały, że właściwe rozpoznanie u pacjenta z chorobą rzadką stawia średnio dopiero ósmy specjalista, a do tego czasu pacjent ma dwa albo trzy nieprawidłowe rozpoznania.

Możemy zadać sobie pytanie, dlaczego jest taka uporczywa diagnostyka? W medycynie ustalenie rozpoznania jest właściwie bardzo ważne. Ono jest niezbędne do dobrania właściwej opieki medycznej nad pacjentem. Jest więc sprawą oczywistą, że lekarz tak długo będzie diagnozował, aż tę diagnozę postawi. Poproszę następny slajd.

Jak powinna wyglądać diagnostyka w chorobach rzadkich? Zwracam uwagę na to, że podstawą są jednak badania genetyczne, dlatego że 80% chorób rzadkich to są choroby genetyczne. Dalego też diagnostyka genetyczna jest tym najbardziej efektywnym i w ogóle najważniejszym sposobem diagnozowania chorób rzadkich. W Planie dla Chorób Rzadkich sprawa poprawy diagnostyki chorób rzadkich, zwłaszcza diagnostyki genetycznej, to był bardzo ważny obszar, nad którym pracowaliśmy z ogromnym zaangażowaniem pod kierunkiem profesor Chrzanowskiej.

Wysokoprzepustowe badania genomowe to są właśnie takie badania, które do tej pory nie były refundowane, a są tymi najważniejszymi metodami diagnostyki genetycznej. No i ogromnie nas cieszy, że Fundusz Medyczny przeznaczył środki na diagnostykę genetyczną u dzieci z chorobami rzadkimi.

My również jako środowisko genetyków klinicznych dostrzegamy tę potrzebę zmiany diagnostyki. Ta diagnostyka jest bardzo skomplikowana, bo to są tysiące testów genetycznych, które trzeba odpowiednio dobrać, wyniki trzeba interpretować. Zespół ekspertów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i konsultanta krajowego przygotowuje szczegółowe rekomendacje dla lekarzy, jaka ta diagnostyka genetyczna w poszczególnych chorobach rzadkich powinna być. One będą również gotowe w tym roku. Poproszę następne przeźrocze.

Jakie są oczekiwane efekty poprawy diagnostyki genetycznej chorób rzadkich? Będzie to przede wszystkim zakończenie odysei diagnostycznej. Będzie to ograniczenie hospitalizacji diagnostycznych, które są powtarzane i które niewiele wnoszą. Tym samym będzie to oszczędzenie pacjentowi badań diagnostycznych, które niekiedy muszą być inwazyjne i na pewno są badaniami obciążającymi – muszą być czasem związane ze znieczuleniem ogólnym – a w przypadku dzieci to wszystko jest związane jednak z przeżyciami traumatycznymi. Dobór właściwej opieki medycznej – na to liczymy. Czasem jest to terapia ratująca życie i zdrowie, czasem terapia, która zmniejsza stopień niepełnosprawności. Również odpowiednio dobrana rehabilitacja jest bardzo ważna, no i zapobieganie powikłaniom.

Wreszcie z tego wszystkiego wynikają również ogromne oszczędności dla budżetu państwa, dlatego że odpowiednio wcześnie zastosowana diagnostyka genetyczna, i dobrze dobrana, zmniejsza koszty diagnostyki choroby rzadkiej nawet o 80%. My opracowaliśmy białą księgę i porównywaliśmy, tutaj, w Polsce – ale tak samo mówi o tym piśmiennictwo – koszty diagnostyki tradycyjnej i diagnostyki z zastosowaniem najnowocześniejszych metod genetycznych i to była 1/5 kosztów diagnostyki tradycyjnej. Poproszę następne.

To nie jest tak, że my o chorobach rzadkich w Polsce na razie nie wiemy nic czy wiemy bardzo mało, dlatego że dużo wiemy już od dawna na temat tej grupy chorób rzadkich, które są związane z wadami wrodzonymi, ponieważ 20–25% chorób rzadkich jest związanych z występowaniem wrodzonej wady rozwojowej. Przykładem takiej choroby rzadkiej jest rozszczep kręgosłupa czy wady ubytkowe kończyn. Jest też wiele genetycznych zespołów wad wrodzonych. O tej grupie pacjentów mamy w Polsce bardzo dokładne

informacje, i to lepsze niż w innych krajach Unii Europejskiej, dzięki prowadzonemu od 25 lat Polskiemu Rejestrowi Wrodzonych Wad Rozwojowych.

Chcę podkreślić, że jest to oryginalny polski model rejestru wad, który ma liczne funkcje, jest w EUROCAT – jest to konsorcjum europejskich rejestrów wad już od ponad 20 lat – i jest największym rejestrem wad w Unii Europejskiej. W tym rejestrze mamy już informacje o ponad 200 tys. dzieci z wadami, w tym jest duża grupa chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi. Na przykład wiemy, że w Polsce rodzi się rocznie około 150 dzieci z rozszczepem kręgosłupa, około 200 dzieci z niedorozwojem lewej części serca. Takie precyzyjne dane mamy dla każdego roku.

Doświadczenia tego rejestru zostały wykorzystane w przygotowaniu Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich. Ten rejestr chorób rzadkich i rejestr wad wrodzonych to będą rejestry siostrzane, które będą wymieniać się danymi. Pierwszy i drugi to polski model rejestru. Oba rejestry pokrywają cały kraj. Ja uważam, że Polska będzie właściwie liderem rejestrów w Unii Europejskiej, bo wcale nie jest proste tworzenie rejestrów i one, także rejestry chorób rzadkich, tworzone są z wielkim trudem. Poproszę następne.

Jest jednak konieczność dalszych działań. My pokładamy wielkie nadzieje związane z legislacją, bo bardzo liczymy na ustawę o testach genetycznych, która ogromnie dużo uporządkuje, ale są też inne ważne sprawy. Zacznę od właściwego nauczania genetyki klinicznej na studiach medycznych. Moim największym zmartwieniem jako konsultanta krajowego jest teraz konieczność uzupełnienia niedoborów kadrowych w zakresie genetyki klinicznej, dlatego że rola genetyka klinicznego jeszcze wzrasta, bo jest on konieczny przy interpretacji wyników tych bardzo skomplikowanych badań genetycznych w kontekście rodowodowo-klinicznym. Jest konieczność właściwej wyceny konsultacji genetycznych. Również jest konieczność zabezpieczenia kadrowego diagnostyki genetycznej, a tutaj niezbędni są biotechnolodzy, biolodzy molekularni i bioinformatycy, którzy też muszą mieć należyty status. Poproszę następne.

To jest ostatnie przeźrocze. Chcę podkreślić, że ten Plan dla Chorób Rzadkich jest katalizatorem zmian w genetyce klinicznej w ogóle w Polsce. My właśnie mamy nadzieję, że bieżący rok będzie tym, który uporządkuje rynek badań genetycznych, wprowadzi nowoczesną diagnostykę genetyczną, stworzy perspektywy poprawy kadrowej w diagnostyce genetycznej i również poprawi – już o tym mówił pan minister – terapię chorób rzadkich. I najważniejszy efekt, jaki będzie, to poprawa losu osób z chorobami rzadkimi i ich rodzin.

Jeszcze na koniec wielkie podziękowanie. Ogromnie dziękuję panu ministrowi Miłkowskiemu, panu ministrowi Gadomskiemu, pani poseł Dziuk. Dziękuję sejmowej Komisji Zdrowia. Dziękuję profesor Chrzanowskiej, która kierowała zespołem i bardzo też dziękuję pani dyrektor Janiszewskiej-Kajce, która cały czas towarzyszyła zespołowi i ogromnie dużo pracy włożyła w Plan dla Chorób Rzadkich. Bardzo dziękuję za uwagę.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Teraz poproszę o zabranie głosu panią profesor Krystynę Chrzanowską. Bardzo proszę, pani profesor.

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie Krystyna Chrzanowska:

Szanowny panie przewodniczący, szanowny panie ministrze, szanowni państwo, bardzo dziękuję za zaproszenie i możliwość zabrania głosu. Ja już nie będę przedstawiała prezentacji, bo pani profesor Latos-Bieleńska znakomicie wszystkie te najważniejsze tematy przedstawiła...

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Głos zniknął. Było bardzo dobrze słychać panią profesor, a teraz... Co się stało? Nie wiem. Przepraszam, pani profesor, chwila przerwy, bo nie słyszymy pani. Słyszeliśmy początek, a teraz jest jakaś przerwa, więc jeszcze raz... Można spróbować, pani profesor. Gdyby pani mogła coś powiedzieć.

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IP CZD w Warszawie Krystyna Chrzanowska:

Tak. Czy teraz mnie słychać?

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Tak, już słychać. Dziękuję.

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IP CZD w Warszawie Krystyna Chrzanowska:

Dziękuję bardzo. Chciałabym więc powiedzieć kilka słów o samym planie, procesie. Chciałabym również podziękować właśnie panu ministrowi zdrowia, że zechciał zaufać mi i powierzyć tę zaszczytną funkcję. Jednocześnie chciałabym podziękować zarówno pani dyrektor Kajce, jak i pani profesor Latos-Bieleńskiej i innym osobom, które współpracowały ze mną w ramach tego projektu, ponieważ tylko dzięki naszej wspólnej, wytężonej pracy udało się ten projekt doprowadzić do końca.

Chcę powiedzieć, że ten plan jest na trzy lata, ale wiadomo, że musi być kontynuacja. Na te trzy lata mamy zaplanowany harmonogram, jak będziemy wdrażać poszczególne zadania – a tych zadań jest zdaje mi się około 40 albo i więcej – i będziemy te zadania realizować. Jednak oczywiście ten plan nie wyczerpuje wszystkich zagadnień, które są związane z chorobami rzadkimi, co bardzo chcę podkreślić.

Chcę powiedzieć państwu, że konieczna jest kontynuacja, dalszy ciąg powstawania nowych edycji tego planu. I my nawet na początku tego planu zawarliśmy jakby plan na dalszy ciąg, ponieważ widzimy bardzo wiele zagadnień, których nie możemy tu rozwiązać. My zajmowaliśmy się wyłącznie zagadnieniami medycznymi, a oczywiście jeszcze bardzo ważne są właśnie zadania edukacyjne, i to zarówno personelu medycznego, jak i samych pacjentów, jak i społeczeństwa, włączając w to nauczycieli.

Poza tym bardzo ważne będzie również zaplanowanie orzecznictwa. Chcę podkreślić, że to jest bolesne zagadnienie, jeśli chodzi o choroby rzadkie, i musimy nad tym jak najszybciej się pochylić, bo państwo polskie traci bardzo duże pieniądze, ponieważ nasi pacjenci z chorobami rzadkimi albo ultrarzadkimi bardzo rzadko – jak pan minister tu podkreślał – mają choroby, które można leczyć. Większość z nich jest nieuleczalna. W związku z tym oprócz tego, że oni potrzebują właściwej opieki, którą powinny koordynować ośrodki eksperckie dla chorób rzadkich, które będą powoływane przez pana ministra, wymagają również orzecznictwa o niepełnosprawności. W tej chwili to wygląda tak – powiem państwu – że pacjent, który ma chorobę nieuleczalną, często postępującą, prowadzącą do wielu dysfunkcji, musi zgłaszać się co 2, 3 lata przed komisję do spraw orzecznictwa, w której nie zasiadają niestety specjaliści, jeśli chodzi o choroby rzadkie. Wielu lekarzom te choroby są zupełnie obce. W związku z tym proszę podliczyć koszty powoływania tych komisji, dojazdów z dzieckiem czy z pacjentem dorosłym ciężko chorym, upośledzonym, niejednokrotnie konieczności odwoływania się od orzeczenia komisji, ponieważ nie do końca były to orzeczenia satysfakcjonujące i toczących się spraw sądowych.

Jesteśmy przekonani, że jeśli będziemy mogli powołać może centralną komisję dla takich pacjentów, w której będą osoby kompetentne, to wówczas znacznie ograniczymy też koszty, ponieważ są choroby takie, w przypadku których z całą pewnością można wydać orzeczenie nawet do końca trwania życia tej osoby. Są inne, w przypadku których można wydać orzeczenie na okres 5 czy 10 lat, bo my jako genetycy, którzy od lat pracujemy z chorobami rzadkimi, mamy dostęp do piśmiennictwa na temat tak zwanej historii naturalnej danej choroby, czyli takiej, której się nie leczy i której nie można leczyć. W związku z tym my to możemy udokumentować na podstawie piśmiennictwa, że w takiej i takiej chorobie postęp choroby jest taki, i tego możemy się spodziewać. Zatem jestem przekonana, że można znaczne kwoty zaoszczędzić i przekazać właśnie na finansowanie osób niepełnosprawnych, żeby im udostępnić sposób życia satysfakcjonujący i taki, żebyśmy mogli cieszyć się, że są z nami w społeczeństwie. To taka ważna sprawa.

Powiem jeszcze, że już rozpoczęły się prace nad opracowaniem systemu informatycznego dla chorób rzadkich, w skład których wejdzie Polski Rejestr Chorób Rzadkich, paszport pacjenta oraz platforma informacyjna. Te trzy człony tego systemu będą wzajemnie ze sobą powiązane. Powiem tylko krótko, że paszport pacjenta to będzie też bardzo ważny element tych naszych możliwości, ponieważ tam będą zawarte dane pacjenta w postaci elektronicznej, więc gdziekolwiek pacjent się znajdzie w Polsce albo nawet za granicą, bo mamy przecież możliwość opieki transgranicznej, to będzie dostęp do naj-

ważniejszych informacji dla pacjenta. To jest pokrótce to, co zdołaliśmy zrobić. I krótko też o tym, żeby była stała kontynuacja Planu dla Chorób Rzadkich.

Powiem, że wiele krajów europejskich, które znacznie wcześniej swoje pierwsze plany opracowały, przygotowywało już drugą, trzecią czy czwartą edycję. Mam więc nadzieję, że my też będziemy taką drogą kroczyli. Dziękuję bardzo, panie przewodniczący, za głos. Dziękuję państwu.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Jest też z nami przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, pani profesor Olga Haus. Czy pani profesor chciałaby zabrać głos? Bardzo proszę, pani profesor. Też jest ten sam problem – nie słyszymy. Mikrofon trzeba włączyć. O, teraz słychać. Tak, proszę.

Przewodnicząca PTGC Olga Haus:

Proszę państwa, ja chciałabym przede wszystkim powitać. Panie przewodniczący, panie ministrze, szanowni państwo, właściwie ja będę mówiła tylko ad vocem moich koleżanek, które w dużej mierze wyczerpały temat.

O co chodzi? Chciałabym podkreślić to, co mówiła pani profesor Latos-Bieleńska o testach genetycznych. Bardzo ważne jest jak najszybsze wprowadzenie ustawy o testach genetycznych, bo inaczej nawet wprowadzenie tej nowoczesnej diagnostyki genetycznej nie będzie miało solidnych podstaw prawnych. To muszą być takie uregulowania prawne, żeby nie było żadnych niepotrzebnych badań, badań nadmiarowych albo badań niezgodnych ze skierowaniem itd., żeby na testy genetyczne, zwłaszcza te drogie, wysokoprzepustowe, całogenomowe, kierowały wyspecjalizowane ośrodki, ośrodki referencyjne. Czyli to jest właściwie pierwszy punkt. To powinno być równolegle robione, żeby jak najszybciej ta ustawa o testach genetycznych weszła w życie.

Jeżeli chodzi o testy genetyczne, które stosowane są do potrzeb medycznych, to bardzo istotne jest to, aby jak najszybciej, równolegle do tej ustawy o testach genetycznych, weszły one do koszyka świadczeń. Co trzeba stwierdzić? W tej chwili oczywiście robimy badania genetyczne głównie proste i mimo że diagnostyka genetyczna, nawet te proste badania, pozwala nam na zdiagnozowanie paru zespołów chorób, nawet wielu zespołów chorób, to jednak w przypadkach takich jak na przykład niewyjaśnione zespoły padaczkowe u dzieci czy niepełnosprawność intelektualna, trzeba byłoby zaczynać od zespołów, od badań wysokoprzepustowych całogenomowych. W tym wypadku ta prosta diagnostyka, składanka wielu, wielu badań prostych, nijak się ma do jednorazowej diagnostyki wysokoprzepustowej. Dlatego taki wielki nacisk z naszej strony na wprowadzenie nowoczesnych technik, które pozwolą na zdecydowanie szybszą diagnostykę, genetyczną też, nie tylko ogólnokliniczną i badania obrazowe, na przykład. Diagnostyka genetyczna powinna być prowadzona przez ośrodki certyfikowane. W tej chwili tą certyfikacją, taką półoficjalną, zajmuje się Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka. Co kilka lat odnawiamy taką edycję certyfikowania laboratoriów i trzeba przyznać, że laboratoria starają się dorównać do pewnego poziomu, żeby właściwie pracować.

Następna sprawa, to kwestia świadomości chorób rzadkich w społeczeństwie i wśród lekarzy, dlatego że wśród lekarzy ta świadomość też jest niewielka, z tym że to stopniowo rośnie. To dotyczy nie tylko naszego społeczeństwa, ale też społeczeństwa innych krajów.

Proszę państwa, mogę to pokazać na przykładzie choroby, którą się zajmuję od lat, mianowicie zespołu Ehlersa-Danlosa. To jest wrodzona wiotkość tkanki łącznej, układu kostno-stawowego, krążenia i przewodu pokarmowego. W momencie, kiedy zaczynaliśmy w naszym ośrodku badania nad tym zespołem, to uważano, że jego częstość wynosi 1 na 100 tys. W tej chwili, czyli po dziesięciu latach, uważa się, że częstość wynosi 1 na 5 tys. To jest i większa świadomość tego zespołu pod względem rozpoznawania klinicznego, ale też poprawa diagnostyki. Taki zysk można odnieść. To jest czysty zysk dla pacjentów, bo jeżeli choroba jest rozpoznana, to wiedzą, co trzeba robić, są odpowiednio dalej kierowani.

Jeżeli chodzi o dydaktykę, w pełni popieram zarówno panią profesor Latos-Bieleńską, jak i panią profesor Chrzanowską. Trzeba położyć większy nacisk na dydaktykę genetyczną na studiach medycznych, na kierunku lekarskim przede wszystkim. To powinna

być genetyka kliniczna, żeby absolwent orientował się, co trzeba robić – bo każdy z lekarzy, wszystko jedno, jakiej specjalności, zetknie się w swoim życiu z pacjentami genetycznymi – w tym algorytmy postępowania i algorytmy rozpoznawania... Tak więc nacisk musi być.

Co dalej? Chodzi o to, żeby w momencie, kiedy taki absolwent opuszcza mury uczelni, miał motywację do podjęcia specjalizacji z genetyki klinicznej. Wobec tego jakaś motywacja ze strony ministerstwa, żeby ta specjalizacja stała się specjalizacją wybieraną przez absolwentów uczelni. O tym, w jaki sposób ministerstwo mogłoby to rozwiązać, można dyskutować, ale w każdym razie większa mobilizacja i motywacja. Dlaczego? Dlatego, że w tej chwili genetyka kliniczna jest rzadko wybierana. W jednej sesji egzaminów z genetyki klinicznej zdaje od 1 do maksymalnie 7 osób. To jest malutko. To absolutnie nie wystarcza na pokrycie zapotrzebowania. Genetyków klinicznych w całej Polsce jest około 130–140, z czego 1/4 w wieku co najmniej okołoemerytalnym. Potrzebni są specjaliści zarówno genetyki klinicznej, jak i laboratoryjnej, genetyki medycznej, żeby ktoś mógł te nowoczesne metody diagnostyki stosować.

Co jest jeszcze istotne, proszę państwa? Mianowicie, potrzebne są nam bardzo dobre kadry genetyków klinicznych, żeby pracując w poradniach genetycznych mogli właściwie kierować na wysokospecjalistyczne badania genetyczne. Czyli to jest jeden z głównych punktów programu rozwoju diagnostyki genetycznej w Polsce.

I chciałabym jeszcze w ostatnim punkcie bardzo poprzeć panią profesor Krystynę Chrzanowską odnośnie do orzecznictwa. Ja zawsze o tym mówię przy różnych tego typu konferencjach. O co chodzi? O to, że złe orzecznictwo i ciągle powtarzane... Na przykład, tak jak w zespole Downa, który wszyscy państwo znacie, pacjenci muszą co dwa lata zgłaszać się do komisji orzekającej, żeby kolejny raz dziecko uzyskało opinie o niepełnosprawności. Proszę państwa, to musi się skończyć. To jest nie tylko kwestia wydatków, nie tylko kwestia gromadzenia papierów. To jest po prostu dla tych ludzi upokarzające. Potraktowani są jako oszuści, którzy chcą coś od państwa wyciągnąć. Trzeba z tym skończyć, żeby pacjenci genetyczni i rodziny tych pacjentów genetycznych, nie czuli się gorsi niż inni. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Otwieram dyskusję. Pani poseł Skowrońska. Bardzo proszę, pani poseł. Dziękuję za cierpliwość, pani poseł, bo pani zgłaszała się na początku, ale myślę, że to wprowadzenie ekspertów było bardzo ważne. Bardzo proszę, pani poseł.

Poseł Krystyna Skowrońska (KO):

Dziękuję bardzo. Chciałabym serdecznie pogratulować paniom profesor tych wszystkich działań, o których panie profesor uczestniczące w dzisiejszym posiedzeniu mówiły. W sprawie materiału, który przekazał nam pan minister i tej wypowiedzi dotyczącej między innymi populacji, która jest dotknięta chorobami rzadkimi, chciałabym zapytać... To tu wybrzmiało – postawiono na rozwiązania z lekami, które są dostępne dla chorych na mukowiscydozę i w tym zakresie panie profesor chwaliły te rozwiązania. Jednak my pamiętamy ten obraz, który pokazywały media, między innymi matek czy rodziców wyjeżdżających do Argentyny po leki na mukowiscydozę, bo w kraju one były bardzo drogie.

Jeżeli od 14 stycznia mamy nowe rozwiązania w zakresie leków – ja już nie będę ich nazw przytaczać, bo to będzie ze wstępem pytanie do pana ministra – jeżeli mamy takie leki i one mają być dostępne dla chorych na choroby rzadkie poprzez finansowanie z Funduszu Medycznego, to ja mam pytanie, jak będzie w pełni wyglądał ten obieg pieniędzy, finansowania leczenia tych chorób. Jeżeli bowiem mamy Narodowy Fundusz Zdrowia i z Narodowego Funduszu Zdrowia mamy refundację za leki przepisane przez lekarza na receptę, to jak będzie wyglądała refundacja leków dla chorych na mukowiscydozę w przypadku leków, które państwo wprowadzili od 14 stycznia? Taka jest informacja w mediach, tego w tym materiale nie ma. Jak będą się ubiegać o taką refundację? To jest pierwsze i najważniejsze pytanie, bo jest lek... Państwo mówicie, że będzie Fundusz Medyczny. Jak będzie wyglądała refundacja? Czy została ona rozpoczęta? Jeśli tak, to jak państwo szacujecie albo ile w planie finansowym Funduszu Medycznego będzie

przeznaczonych na to środków. Czy dzisiaj w tym zakresie będzie podjęta decyzja, żeby przynajmniej ta grupa chorych mogła wiedzieć, że problemu dla nich nie ma?

Wskazano również, że w przypadku chorych na mukowiscydozę leki, które będą refundowane, te, o których państwo mówią, wprowadzone w bieżącym roku, są nie na wszystkie rodzaje tej choroby. Czy i jakie mamy jeszcze finansowanie chorób rzadkich? Z jakich środków będą one finansowane? I przede wszystkim, czy te matki czy rodzice wyjeżdżający do Argentyny po jeden z leków na mukowiscydozę, już nie będą wyjeżdżali.

Ja rozumiem, że pan minister podał, że w planie finansowym jest 128,9 do 2023 r. Ja poproszę o udzielenie odpowiedzi na piśmie, ile na ten rok, ile na przyszły, bo pan przewodniczący raczy zauważyć, że z Funduszem Medycznym tego nie mielibyśmy... Ja myślę, że pan również... Chyba że pan przewodniczący wie, jaki jest podział na lata, to chętnie posłucham tej odpowiedzi, bo w Funduszu Medycznym to, co zapisaliśmy, te 2 mld do 4,1 mld czy ileś, to było zapisane, ale tego nie wykorzystywaliśmy. Ja myślę, że jeśli nie wydaliśmy z Funduszu Medycznego, to szanse na finansowanie chorób rzadkich z tego funduszu były wcześniej.

Stawiam zatem pytanie. Dlaczego resort zdrowia, jeśli już był Fundusz Medyczny, i jeżeli dzisiaj na to się decydujemy, wcześniej nie podjął takich decyzji, żeby narażać rodziców, w ogóle narażać chorych na to, że musieli sami szukać rozwiązań nawet w wyjazdach zagranicznych lub szukać pieniędzy na wysokie koszty leczenia.

Ja rozumiem, że my pewnych problemów będziemy dotykać pewnie nie raz. Podobały mi się wystąpienia pań profesor. Wszystkie zgłaszane problemy związane z diagnozowaniem, z badaniami genetycznymi w tym zakresie i z potrzebą edukacji profesjonalnych, wyspecjalizowanych lekarzy i innych zawodów, żeby ta diagnostyka i te badania genetyczne mogły być prowadzone.

Postawiono jeszcze dwa pytanie – ja już zmierzam do końca – dotyczące wyceny, na co pan minister... Bo jeżeli mówimy o refundacji, to mówimy o refundacji, ale jeżeli pojawi się sprawa wyceny... Jeśli pan minister jest przygotowany albo może mi odpowiedzieć, to proszę. Jeśli nie, to spokojnie poczekam na odpowiedź na piśmie, bo rozumiem, że jeżeli mówiliśmy o tym, to ten problem wymaga rozwiązania. Czy cała procedura związana z diagnostyką i wyceną, konsultacjami, będzie również finansowana z Funduszu Medycznego i jaki tryb państwo przewidzieli?

Jest to plan na trzy lata, o czym powiedziano i pewnie będzie on wymagał zmiany po pewnym przeglądzie. Jesteśmy w Komisji Zdrowia na to przygotowani. Z bardzo wielką troską, ale myślę, że problem dotyczący orzecznictwa... Nie będę starała się mówić, która, kto, kiedy – 5 lat temu, 5 lat temu czy przez 6 lat, żeby nie narażać się na dyskusję polityczną. Chciałabym merytorycznie. Kiedy, panie ministrze przewiduje pan, że resort zdrowia odpowiedzialny za realizację tego planu zwalczania chorób rzadkich w sprawie orzecznictwa, któraejest problemem podnoszonym przez konsultantów, przez specjalistów, znajdzie jakieś rozwiązanie? Jeżeli my możemy w tym pomóc, to sądzę, że na pewno po stronie członków Komisji Zdrowia w tym zakresie będzie wsparcie zarówno w gronie medyków, jak i innych, którym zależy na rozwiązaniu.

I ostatnie pytanie, bardzo króciutkie. Ilu, poza kręgiem osób chorujących na choroby rzadkie, mamy jeszcze tych, z którymi jest problem finansowania terapii czy leków? Jaka to jest grupa i jaka...? Będę wdzięczna, jeżeli to będzie... To znaczy, wyobrażam sobie, że mogę otrzymać odpowiedź na piśmie. To mnie będzie zadowalało. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję. Pan minister odpowie, ale ponieważ pani poseł również zwracała się do mnie, to ja oczywiście chcę powiedzieć, że, po pierwsze, finansowanie leczenia jest nie tylko z Funduszu Medycznego, ale również w ramach refundacji leków, list refundacyjnych. Pan minister na pewno powie o szczegółach.

Poseł Krystyna Skowrońska (KO):

Tego argentyńskiego leku, po który jeździli do Argentyny, pomimo refundacji nie było...

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Pani poseł, widzi pani, pan minister kiwa głową, że ten temat został załatwiony...

Poseł Krystyna Skowrońska (KO):

W styczniu...

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Pani poseł, temat był znany i funkcjonował od wielu lat. Zostawmy to. Dobrze, że idziemy do przodu. I powiedzmy od razu – słyszeliśmy, ile jest tysięcy chorób rzadkich... Musimy powiedzieć jasno, pani poseł – przepraszam, bo pani wyłączyła mikrofon i nie wszyscy słyszą, co pani mówi – sytuacja jest taka, że będą się pojawiały kolejne możliwości refundacji, włączania kolejnych leków i leczenia kolejnych schorzeń. Jednak, po pierwsze, nie we wszystkich przypadkach jest możliwość leczenia, po drugie, nie we wszystkich efektywność jest wystarczająca. Temat jest dużo bardziej skomplikowany, ale to zostawmy panu ministrowi, niech on odpowie.

Odnośnie do ostatniej kwestii, pani poseł, to myślę, że powinniśmy porozmawiać być może przy innej okazji z przedstawicielami również innego resortu. Powinniśmy rozmawiać z resortem polityki społecznej, bo kwestie rentowe to jednak nie Ministerstwo Zdrowia. Myślę jednak, że pan minister przekaże te uwagi pani poseł, nas wszystkich, czy konsultantów. Pani poseł Dziuk...

Poseł Krystyna Skowrońska (KO):

Cieszę się, że na koniec pan mi powiedział, że ja zadawałam pytania do pana ministra. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Pani poseł, pani też pewną uwagę skierowała do mnie, dlatego tylko pozwoliłem sobie teraz coś powiedzieć. Bardzo proszę, pani poseł Dziuk.

Poseł Barbara Dziuk (PiS):

Panie przewodniczący, panie ministrze, szanowna Komisjo, zaproszeni goście oraz eksperci, ja chciałabym taki fakt tutaj podkreślić. To na pewno wszyscy wiemy, że od 12 lat nie było strategii związanej z chorobami rzadkimi. Mam tę przyjemność prowadzić już drugą kadencję zespół do spraw chorób rzadkich i chciałabym wszystkim profesorom i grupom społecznym bardzo podziękować za wypracowanie wspólnej strategii, no i podziękować Ministerstwu Zdrowia, bo naprawdę pochyliliśmy się nad tym, aby przede wszystkim większość pacjentów chorujących na choroby rzadkie miała godne życie. O to nam wszystkim chodziło. Podejście do chorób rzadkich jest teraz inne, ponieważ przede wszystkim w mediach o tym się mówi i ci rzadko spotykani są słyszalni oraz są zaopiekowani przez Ministerstwo Zdrowia.

Jeżeli chodzi o mukowiscydozę, to pan minister też na pewno powie, że od marca będzie refundacja. Już nie mówię, że wyprzedziliśmy kraje zachodnie, jeżeli chodzi o badania genetyczne związane z chorobą SMA, czyli z zanikiem mięśni. Tak więc naprawdę jest wiele wspaniałych rzeczy, które teraz realizuje Ministerstwo Zdrowia, za co chciałam bardzo serdecznie podziękować.

Jeżeli mogę zapytać pana ministra, bo wydaje się... Wsłuchiwałam się w wypowiedzi ekspertów. Chodzi również o kwestie związane z tymi centrami diagnostyki, stworzenie właśnie takiej bazy danych. Związani na co dzień z chorobami rzadkimi lekarze, z którymi rozmawiam, podkreślają, że bardzo dobrze byłoby stworzyć taką europejską bazę danych oraz światową, bo wtedy mamy odniesienie do różnych przypadków. To też w pewnym sensie pomoże lekarzom w pracy na bieżąco.

Bardzo też słusznie profesorowie zaznaczają, żeby ta diagnostyka była w jakiś sposób kształtowana podczas studiów medycznych, bo jest to bardzo istotny element, żeby tym osobom pomóc. Cały problem polega bowiem na tym, że osoby cierpiące na choroby rzadkie są bardzo późno diagnozowane. Ta diagnostyka jest niezmiernie potrzebna. Myślę, że ministerstwo w tym zakresie też bardzo dużo pomaga.

Ja jeszcze raz chciałabym podziękować panu ministrowi, który z całym departamentem zajął się naprawdę bardzo profesjonalnie chorobami rzadkimi. Cieszę się, że jesteśmy w momencie przełomowym, kiedy – tak jak podkreślam – rzadko spotykani są słyszalni i mają poczucie, że są „zaopiekowani", a przede wszystkim my wszyscy pracujemy nad tym, aby mieli właściwą opiekę medyczną. Za to też, i za profesjonalizm i wielką

życzliwość, chciałabym i lekarzom, i profesorom, i pani profesor konsultant, podziękować. Bardzo dziękuję.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. W kolejności zgłoszeń pani prezes Niewiadomska. Krajowa Izba Diagnostów Laboratoryjnych. Bardzo proszę.

Prezes Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych Alina Niewiadomska:

Dziękuję za udzielenie głosu. Szanowny panie przewodniczący, panie ministrze, szanowni posłowie, eksperci, zaproszeni goście, ja jestem diagnostą laboratoryjnym. W tej chwili występuję jako prezes samorządu, ale zawodowo związana jestem z Instytutem „Centrum Zdrowia Matki Polki" w Łodzi, oczywiście z laboratorium. Chciałabym dodać, że 15 lat przepracowałam w pracowni diagnostyki chorób wrodzonych, chorób genetycznych. Jestem diagnostą, który kształcił się na kierunku analityka medyczna uczelni medycznej i absolutnie taki kierunek kształcenia powinien być zachowany. Absolutnie tak, dlatego że w tej chwili standardy kształcenia na kierunku analityka medyczna zakładają też kształcenie w obszarze badań molekularnych, genetycznych.

Na co chciałabym zwrócić uwagę, jeżeli chodzi o kształcenie specjalizacyjne? My w tej chwili oczekujemy na ustawę o medycynie laboratoryjnej, gdzie ministerstwo faktycznie przychyliło się do starań środowiska i dofinansowania specjalizacji w ogóle dla diagnostów laboratoryjnych. Chciałabym dodać, że specjalizacja z laboratoryjnej diagnostyki genetycznej jest w tej chwili absolutnie najdroższa wśród wszystkich, które są prowadzone. Średnio specjalizacje kosztują od 6 do 20 tys. i ta genetyczna jest oczywiście najdroższa. W nowym wydaniu projektu już mamy element dofinansowania i wtedy centra kształcenia podyplomowego, które prowadzą specjalizacje, a później CEM, będą miały tę możliwość, że tych diagnostów, którzy zgłoszą się na specjalizację, będzie więcej.

Problemem jest też to, że laboratoria genetyczne nie zgłaszają miejsc stażowych do specjalizacji. Centra kształcenia podyplomowego, które chcą wdrożyć i prowadzić program specjalizacji w zakresie genetycznej diagnostyki, mają problem z miejscami stażowymi dla tych osób. Ja bardzo o to proszę konsultanta krajowego, panią profesor, żeby wzmocnić te laboratoria głosem środowiska, żeby udostępniały te miejsca stażowe. W tej chwili najwięcej specjalizacji prowadzi łódzki ośrodek kształcenia podyplomowego i z tego, co zgłasza profesor Balcerczak, wynika, non stop jest problem z miejscami stażowymi.

Natomiast wracając do meritum, do samej diagnostyki chorób rzadkich, chciałabym zapytać ekspertów, szczególnie z Centrum Zdrowia Dziecka, jak państwo odnosicie się, bo oczywiście diagnostyka genetyczna jest jak najbardziej kluczowa, to są metody definitywne... Natomiast, jak państwo się domyślają, do szpitali pediatrycznych trafiają dzieci, które niekoniecznie na dzień dobry wiedzą, że mają chorobę genetyczną. To w ramach pobytu w szpitalu i prowadzenia innej jednostki chorobowej coś lekarzowi mówi, że z dzieckiem coś się dzieje.

W instytucie, i podejrzewam, że w Centrum Zdrowia Dziecka też, prowadzona jest tak zwana przesiewowa diagnostyka. Czyli, mamy te szybkie chromatografie wydalania aminokwasów czy oznaczania chlorków w pocie. Osoby zainteresowane na pewno wiedzą, o czym mówię. Szybka diagnostyka mukopolisacharydów, bo oczywiście leukodystrofii my nie zdiagnozujemy szybko, ale mamy duży panel tych metod tak zwanych przesiewowych. One są zdecydowanie tanie. To są tanie metody, tak jak w kierunku galaktozemii – lampa UV i metoda właściwie bibułowa.

Chciałabym więc zapytać, czy jest taki kierunek utrzymania tej szybkiej diagnostyki, tak zwanej przesiewowej, zanim pacjent trafi na ultradiagnostykę genetyczną, bo to tutaj musi być skierowanie. Czy nie powinno być tak, żeby w każdym województwie była możliwość wykonania...? Oczywiście do poziomu referencyjnego danego szpitala trafiają dzieci „ciężkie". Mówimy o dzieciach, bo najczęściej u nich powinniśmy wykrywać te jednostki, bo albo one są letalne, a wtedy nie ma możliwości dożycia później... A poza tym zmiany są, jakie są i im wcześniej tę diagnostykę przeprowadzimy, tym lepiej. Czy poza tą diagnostyką typowo genetyczną, nakierowaną na to już bezpośrednio, jest zamysł taki, żeby prowadzić to tak zwaną metodą przesiewową, może trochę grubych testów typu więcej fałszywie dodatnich, ale lepiej dwa razy sprawdzić niż kogoś przepuścić? Czy

ten trend jest utrzymany, bo w moim instytucie jest. Pani doktor Starostecka, która jest w gremiach chorób rzadkich, ten trend utrzymuje, i my tymi metodami na szybko te dzieci, które z innego powodu trafiają, badamy. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Ja myślę, że to są dwie różne sprawy, ale rozumiem, że za chwilę będzie odpowiedź. Jeszcze zgłaszała się pani poseł Gelert. Bardzo proszę.

Poseł Elżbieta Gelert (KO):

Dziękuję bardzo. Czy słychać mnie?

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Słychać. Prosimy.

Poseł Elżbieta Gelert (KO):

Dziękuję. Panie przewodniczący, panie ministrze, szanowni państwo, muszę powiedzieć, że z ciekawością wysłuchałam poprzednich wystąpień, w szczególności pań profesor. Powiem, że posiedzenie Komisji zrobiło się nam panelem naukowo-dyskusyjnym, ale poprzez to te osoby, które nie mają takiej wiedzy albo mają ją bardzo niewielką, faktycznie poszerzyły sobie tę wiedzę, i to znacznie. Przynajmniej tak jest ze mną. Tak więc za to serdecznie dziękuję.

Na pewno, tak jak mówił pan minister, zmiany są pozytywne w tym roku i faktycznie widać je. Dziękujemy za to, bo na pewno o to wszyscy zabiegali – przede wszystkim zabiegali rodzice – ale wiadomo, że nigdy nie ma tak, żeby wszystko było zrobione za jednym zamachem i żebyśmy nie mieli już nic do robienia.

Chciałabym tu zabrać głos w imieniu osób, które chorują na NBIA. To też jest bardzo rzadka choroba. Ona jest ponoć zdiagnozowana. Jest to neurodegradacja z odkładaniem się żelaza w mózgu i ci pacjenci ani ich rodziny, bo to najczęściej rodziny starają się o to, aby można było robić badania kliniczne w przypadku tego rozpoznania... Rodzice założyli stowarzyszenie, to stowarzyszenie... Zresztą, tak jak przy wszystkich innych chorobach, ci rodzicie wiedzą najwięcej o chorobach swoich dzieci. Złożyli więc stowarzyszenie, które nawiązało też współpracę międzynarodową, i bardzo proszą ministerstwo o wsparcie w kierunku leczenia, prowadzenia badań klinicznych.

Ja mam w związku z tym takie pytanie do państwa. Ponieważ pani profesor mówiła poprzednio, że jest rejestr, wykaz chorób, które są leczone pewnymi lekami, że co jaki czas będzie można do tego rejestru wpisać następne schorzenie. Czy będzie można i kiedy będzie można? Czy jest w ogóle nadzieja, żeby to NBIA było również zarejestrowane w tym Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich. To są moje główne pytania, bo naprawdę informacja od państwa bardzo mi rozjaśniła wiele spraw, ale to stowarzyszenie i osoby, które borykają się z tymi dziećmi, nie mogą jakoś dostać się ani do tej refundacji, ani do ministra, tak więc bardzo proszę o odpowiedź.

I jeszcze nawiązując do genetyki, proszę państwa, taki wydział jak biotechnologia, o którym była mowa, to przecież wydział, który powstał 10 lat temu. To niezmiernie trudny wydział, na który idzie naprawdę dobra młodzież, która ma bardzo szeroką wiedzę. Wydaje mi się, że trzeba mieć nawet większą wiedzę niż w przypadku wydziałów lekarskich czy analityki. Powstała u nas niby nowość, bo w świecie zachodnim już dawno taki wydział funkcjonuje i po ukończeniu tego wydziału, proszę państwa, ci ludzie nie mają zatrudnienia. W związku z tym jest pytanie, po co tak trudne studia, na które idzie naprawdę bardzo mądra młodzież. Proszę państwa, oni właściwie w 80% powyjeżdżali za granicę, gdzie pracę dostali od razu, dosłownie ad hoc, i to bardzo dobrze płatną. W związku z tym – to do ministerstwa – może specjalizację dla tych biotechnologów można byłoby na tyle rozwinąć, żeby również mogli uczestniczyć w badaniach u nas, czy w zakresie genetyki, czy w innych miejscach. Tak jak mówię, na pewno jest to niezmiernie ważne.

Bardzo serdecznie dziękuje za to posiedzenie Komisji, bo faktycznie było ciekawe. Bardzo proszę, panie ministrze, o ewentualne zwrócenie uwagi na schorzenie NBIA i gdyby pan mógł mi odpowiedzieć na piśmie, czy będzie to wzięte pod uwagę i w jakim czasie, bo to nie dotyczy tylko małych dzieci. Jest to bardzo często diagnozowane w pra-

wie dorosłym życiu, to znaczy, kiedy już uważa się kogoś za dorosłego, bo skończył 18 lat. Bardzo serdecznie dziękuję.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo pani poseł za zwrócenie uwagi na bardzo ważne zagadnienia. Pani poseł Zawisza, bardzo proszę.

Poseł Marcelina Zawisza (Lewica):

Dziękuję. Panie przewodniczący, szanowny panie ministrze, ja dosyć krótko. Mam wrażenie, że tutaj trochę zabrakło nam informacji o tym wąskim gardle, jakim jest lekarz POZ. To znaczy, jest w informacji ministra takie zdanie, że ośrodki eksperckie chorób rzadkich mają pełnić kluczowe role w procesie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Tu jest absolutnie pełna zgoda, bo chodzi o to, żeby skanalizować zarówno diagnostykę, jak i leczenie w konkretnych ośrodkach po to, żeby zaoszczędzić, żeby nie trzeba było tego robić we wszystkich ośrodkach, ale też, żeby zapewnić profesjonalną opiekę. Jakie działania podejmuje ministerstwo, by uwrażliwić lekarzy pierwszego kontaktu w sprawie diagnostyki chorób rzadkich, bo tu – mam wrażenie – może być problem? To znaczy, jeżeli lekarze nie będą szkoleni na bieżąco, jeżeli nie będą aktualizować swojej wiedzy, to po prostu nie będą mieli tej wrażliwości, która sprawi, że będą mogli wysłać daną osobę do ośrodka eksperckiego, który już pokieruje tę osobę dalej. To jest moim zdaniem kluczowe, żebyśmy w ogóle mogli rozmawiać o poprawieniu tej diagnostyki i zakończeniu tej odysei diagnostycznej, o której było tutaj mówione.

Czy diagnostyka musi być tylko w ośrodkach specjalistycznych? To jest druga rzecz. Ja wiem, że to są drogie badania, ale są też takie badania, które by mogły być zlecane przez lekarzy pierwszego kontaktu i po prostu zwiększyć możliwość wykrywania tych chorób już w pierwszym kontakcie, które później już mogłyby być pokierowane dalej.

I ostatnia rzecz, też krótko. Kilka dni temu wysłałam interpelację dokładnie na ten temat i bardzo dziękuję, że panie profesorki w tym zakresie także się wypowiedziały. To znaczy, chodzi konkretnie o orzeczenia o niepełnosprawności. Rozumiem, że w dużej mierze jest to temat dla ministra rodziny i polityki społecznej, ale nie tylko, ponieważ Ministerstwo Zdrowia powinno tutaj jak najbardziej asystować po to, żeby utworzyć listę schorzeń i zaburzeń wrodzonych, które będą kwalifikować do bezterminowego orzeczenia o niepełnosprawności. Jak najbardziej jest to zadanie dla ministerstwa. Mam więc pytanie, czy i kiedy zostanie utworzona taka lista i dlaczego do tej pory ona nie powstała? Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Też ważne zagadnienie, oczywiście. Pan poseł Chrzan jeszcze się zgłosił. Proszę.

Poseł Tadeusz Chrzan (PiS):

Panie przewodniczący, panie ministrze, ja już bardzo króciutko, bo strasznie to nam się przedłuża, a myślę, że wiele merytorycznych rzeczy zostało powiedzianych. Bardzo pragnę przyłączyć się do tych podziękowań, które przed chwilą przedstawiła pani poseł Barbara Dziuk, pani przewodnicząca. Pragnę podziękować pani przewodniczącej zespołu, pani poseł Barbarze Dziuk, bo to też już ponad dwuletnia praca z tym zespołem doprowadziła do tego, że mamy efekty tej pracy, że możemy dzisiaj powiedzieć, że rzeczywiście choroby rzadkie nie są sierotami, nie są chorobami sierocymi. Jednak szczególne podziękowania muszę skierować dzisiaj do pana ministra Miłkowskiego – bo to przecież jego ciężka praca – płynące zwłaszcza ze środowisk chorych, ale i rodzin chorych na mukowiscydozę, za to, że doczekaliśmy się tego, że leki przyczynowe będą wprowadzone już od marca na listę leków refundowanych. Z tych środowisk mam zobowiązanie, żeby na ręce pana ministra złożyć serdeczne podziękowania, co niniejszym czynię, i jeszcze raz serdecznie dziękuję, panie ministrze. Wiele radości i pozytywnego patrzenia na przyszłość wśród chorych na mukowiscydozę tą decyzją zostało wprowadzone. Dziękuję serdecznie.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Pan poseł Haidar.

Poseł Riad Haidar (KO):

Dziękuję bardzo, panie przewodniczący. Panie ministrze, szanowni państwo, ja bardzo się cieszę z tego dzisiejszego wykładu. Bardzo też jestem zadowolony, że usłyszałem również o cząstce mojej pracy jako lekarza, jeśli chodzi o rejestr chorób rzadkich, bo my jako neonatolodzy to zaczęliśmy. Myślę, że ten rejestr służy aktualnie do pracy i do wykrywania tych rzadkich chorób, których jest multum (tysiące, a nawet kilkanaście tysięcy), bo te choroby uwarunkowane genetycznie albo paragenetycznie – można je tak nazwać – zdarzają się i mogą się zdarzyć nowe.

Pani profesor bardzo dziękuję za te słowa, które usłyszałem. Chciałbym też tu zwrócić uwagę na diagnostykę. Przecież te panele, które my wykonujemy po urodzeniu u noworodka, te tak zwane testy przesiewowe, są bardzo pomocne i wykrywały niemalże od urodzenia pewne odchylenia od normy, czy to mukowiscydoza, czy hipotereoza, czy fenyloketonuria etc. etc. Tu moje pytanie i jednocześnie apel do pana ministra, żeby rozszerzyć ten panel badań przesiewowych. Każdy oddział noworodkowy jest w stanie to wykonać, bo przecież ośrodki specjalistyczne są i tak małe, i tak czasami graniczy to z cudem, żeby dotrzeć z pacjentem już mniej więcej zdiagnozowanym do dalszej opieki i do dalszej diagnostyki. Żeby podjąć jeden z tych wątków ewentualnie wspólnymi siłami – panel ekspertów, pan i ministerstwo – jakie jeszcze badania przesiewowe możemy dołączyć do tego panelu, który my wykonujemy po urodzeniu u noworodków. Przecież w przypadku niektórych chorób metabolicznych wykonuje się od początku...

Druga kwestia. Też bardzo się cieszę, że to tu słyszałem i będę apelował różnymi sposobami i metodami, żeby skończyć z tą gehenną pacjentów, tych biednych chorych, w przypadku których lekarze orzecznicy – przepraszam, że to powiem jako lekarz – zachowują się jak bez serca. Przecież pacjent z zespołem Downa, czy z zespołem Patau, czy z innymi chorobami, już nie będzie zdrowy. Jego stan po prostu będzie coraz gorszy i narażać go na te wyjazdy, rodziny przede wszystkim, na ten kłopot... W społeczeństwie u nas też czasami jest jakiś rodzaj choroby, jakaś kara niewiadomo od kogo, więc niektórzy starają się kryć, schować się z tą swoją tragedią.

Co jeszcze chciałbym tu powiedzieć? Serdecznie dziękuję, panie ministrze, za tę mukowiscydozę. Oczywiście nie wszystkie przypadki zostaną objęte refundacją. Mam nadzieję, że to wszystko jeszcze się rozszerzy. Bardzo bym też prosił, żeby zwrócić uwagę na problem pacjentów z SMA. Tak więc serdecznie dziękuję, i tyle, panie przewodniczący.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Bardzo dziękuję. Szanowni państwo, na koniec, zanim będą odpowiedzi na pytania, ja też pozwolę sobie zabrać głos. Zacznę od podziękowań dla pana, panie doktorze, panie pośle Haidar, pana jako neonatologa, bo rzeczywiście to, że chociażby Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych może funkcjonować, to dzięki sprawozdawczości, dzięki funkcjonowaniu lekarzy w całej Polsce, którzy te przypadki zgłaszają do rejestru. Ma więc pan prawo też czuć się współtwórcą tego wielkiego dzieła, które w Polsce funkcjonuje, i to bardzo dobrze. Podkreślmy, że za różnych rządów, od AWS-u, poprzez lewicę, PiS, Platformę Obywatelską. Można powiedzieć, że to też ponadpolityczny sukces.

Chcę też dołączyć się do podziękowań dla pana ministra Miłkowskiego. Szanowni państwo, ja dość często czy nawet bardzo często, uczestniczę w różnego rodzaju debatach medycznych i muszę powiedzieć, że to, że środowiska pacjenckie dziękują jakiemukolwiek urzędującemu ministrowi, a tak jest w przypadku pana ministra Miłkowskiego, to rzeczywiście najlepszy dowód świetnie wykonywanej pracy. Za to panu dziękuję, bo to, że pojawiają się kolejne refundacje, to w dużym stopniu efekt pewnej linii, którą pan przyjął i pewnej otwartości, którą prezentuje ministerstwo w tym zakresie. Tam, gdzie można pomóc, to rzeczywiście ta pomoc jest udzielana.

I cieszę się – mówię to w imieniu pacjentów z mukowiscydozą, ale także innych... Ja w kilka dni temu, w zeszłym tygodniu, uczestniczyłem chociażby w debacie dotyczącej nocnej napadowej hemoglobinurii. Obiecałem wówczas, że też o tym wspomnę – kolejny temat rozwiązany przy okazji nowej listy leków refundowanych. Nie ukrywam, że wywołało to wtedy prawdziwe wzruszenie pacjentów, dla których to w czasie tamtej debaty była nowość, nowa informacja. Takich przypadków jest więcej. Jednak oczywiście to jest

dopiero początek, bo przed nami mnóstwo, mnóstwo innych schorzeń, innych leków. Podkreślmy, że w niektórych przypadkach jest w pełni uzasadniona potrzeba refundacji, pamiętajmy tylko o drugiej stronie, o koncernach farmaceutycznych.

W czasie tamtej debaty, o której wspomniałem, pojawił się też taki wręcz postulat, żeby środowiska pacjencie wiedziały – na razie nie mogą wiedzieć, bo są to dane chronione – z jakimi cenami często startują koncerny farmaceutyczne. Nie znam szczegółów, ale to jest nie do uwierzenia. Myślę więc, że warto o tym wiedzieć, bo umówmy się, rolą ministerstwa... I chcę to podkreślić – a przedstawiciele Platformy Obywatelskiej są też tutaj na sali i zdalnie – tak, bardzo dobra ustawa refundacyjna sprzed już ponad 10 lat, daje ministerstwu instrumenty do prowadzenia efektywnych negocjacji cenowych. Między innymi ta ustawa, trudna ustawa, ale bardzo pożyteczna i dobra.

Musimy mieć świadomość, że na pierwszym planie są pacjenci, ale w tle jest gra pewnych interesów koncernów, a ministerstwo musi bronić naszych wspólnych pieniędzy. Dlaczego? Między innymi dlatego, że gdy te negocjacje są prowadzone efektywnie, to dzięki temu może starczyć pieniędzy na kolejne, kolejne i kolejne terapie. To nie jest worek bez dna. Tak to niestety wygląda, nawet jeżeli będziemy zwiększać i zwiększamy nakłady na ochronę zdrowia. Tak więc dużo przed nami.

Efektywność terapii też jest bardzo różna, natomiast poczucie pacjentów, że ich problem jest największy i najważniejszy, jest zawsze i w każdej jednostce chorobowej, niezależnie od tego, jaka to jest choroba rzadka i na ile dana terapia, istniejąca w tej chwili na świecie, niezależnie od ceny, jest efektywna. Tak to niestety wygląda i trudno dziwić się pacjentom, bo z ich punktu widzenia jest to absolutnie zrozumiałe.

Ja chcę też dopowiedzieć to, co powiedziałem na początku. Stowarzyszeń dotyczących różnych chorób rzadkich jest bardzo wiele. Część z nich kontaktowała się z sekretariatem Komisji, chcąc nie tylko być obserwatorem, ale i móc zabrać głos. Szanowni państwo, świadomie podjąłem decyzję, konsultując to w ramach w prezydium, aby takiego wyłomy nie robić. Dlaczego? Dlatego że dopuścilibyśmy ilu – 10, 50? A co z resztą? Byłaby pewna nierównowaga. W zawiązku z tym wydaje mi się, że naszą rolą było mówić o pewnych ogólnych sprawach, bardzo ważnych, które tu wybrzmiały, łącznie z tą kwestią związaną z orzecznictwem.

Wydaje mi się, że to jest temat, do którego powinniśmy wrócić wspólnie z Komisją Polityki Społecznej i Rodziny. Na pewno będę to postulował, myślę, że w imieniu nas wszystkich, żebyśmy tym wreszcie efektywnie się zajęli. Będziemy mieli wspólną, wielką satysfakcję, jeżeli ten problem uda się w końcu rozwiązać.

Natomiast odnośnie do różnych innych schorzeń, spraw, problemów, postulatów, jest skrzynka mailowa Komisji, wreszcie kontakt z każdym z nas, członków Komisji, więc zapraszam, namawiam wręcz różne organizacje do kontaktu. Na ile do będzie możliwe, będziemy te państwa postulaty dotyczące poszczególnych schorzeń oczywiście dalej kierować i przedstawić.

To tyle z mojej strony, żeby nie przedłużać. Pani profesor Latos-Bieleńska, bardzo proszę.

Konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej Anna Latos-Bieleńska:

Ja bardzo dziękuję – rozumiem, że mnie słychać...

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Tak, słychać.

Konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej Anna Latos-Bieleńska:

Ja bardzo dziękuję za te wszystkie pytania, bo to mi pozwoli zwrócić uwagę na pewne sprawy. Ja przede wszystkim zacznę od gorących podziękowań dla wszystkich neonatologów. Składam je na ręce pana posła Haidara. Rzeczywiście 90% zgłoszeń do Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych pochodzi od neonatologów. Oczywiście bez neonatologów ten rejestr by nie funkcjonował. Gorąco państwu dziękuję. Ja dodam jeszcze, że ten rejestr jest prowadzony w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej w Poznaniu i mam zaszczyt i przyjemność tren rejestr prowadzić.

Odpowiadając pani poseł Gelert – tak, tę chorobę, o której pani poseł powiedziała, znam. Takich pacjentów miałam. Jedna z najcięższych chorób, z jakimi jako genetyk

ja się w życiu spotkałam. Ta choroba nie jest w Polskim Rejestrze Wrodzonych Wad Rozwojowych, bo rejestruje się w nim dzieci z wadą, na przykład z wadą serca, z rozszczepem wargi, podniebienia, z takimi wadami anatomicznymi. Natomiast z całą pewnością ona się znajdzie w rejestrze chorób rzadkich. Tak, zdecydowanie ona będzie tam zgłoszona.

Odpowiadając pani poseł Zawiszy – poruszyła pani poseł ważną sprawę i muszę pewne rzeczy wyjaśnić. Ośrodki eksperckie są bardzo ważne. One miały znaczenie dopóki była to diagnostyka tradycyjna, bez badań genetycznych. Rzeczywiście tam pacjent z chorobą rzadką miałby najlepszą opiekę. Jednak z chwilą, kiedy wejdą szeroko badania genetyczne, to one zmienią rolę. One będą prowadzić pacjentów już z rozpoznaniem określonej choroby rzadkiej, a tymi ośrodkami, które będą diagnozowały, są poradnie genetyczne. Tam siedzą genetycy kliniczni. To oni liczą na te badania genetyczne. To oni muszą tymi wysokoprzepustowymi badaniami genomowymi dysponować i oni będą stawiać rozpoznanie. A gdy już postawią rozpoznanie, to wtedy skierują pacjenta do odpowiedniego ośrodka eksperckiego, gdzie taki pacjent już będzie pod opieką wielospecjalistyczną przez całe życie. Tak więc ośrodki eksperckie tak, są bardzo ważne, ale rozpoznanie genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich to przede wszystkim w poradniach genetycznych.

Odnośnie do lekarzy pierwszego kontaktu, ja powiem tak. Na pewno to jest niemożliwe, żeby lekarz pierwszego kontaktu rozpoznawał choroby rzadkie, jeszcze stosując wysokoprzepustowe badania genomowe. Testów genetycznych są setki a nawet tysiące. I muszę powiedzieć, że nawet genetyk kliniczny, który na co dzień zajmuje się chorobami rzadkimi, musi się dobrze zastanowić, jaki test genetyczny dobrać, czy to będzie panel sekwencjonowania następnej generacji, czy może od razu sekwencjonowanie wszystkich sekwencji kodujących. Jest to więc bardzo skomplikowane, a jeszcze do tego nie wystarczy skierować, bo przecież przyjdzie wynik, a tam będzie ogrom informacji i w zasadzie tylko lekarz genetyk kliniczny sobie z tym poradzi, żeby taki bardzo skomplikowany wynik zinterpretować.

Jeszcze jest jedna sprawa. Tę sprawę poruszyła również pani poseł Gelert. Mówiła o tym także pani prezes Niewiadomska, no właśnie, jakie jest miejsce diagnosty, który skończył analitykę medyczną, a jakie jest miejsce biotechnologa medycznego. Ja bardzo pani prezes dziękuję za poruszenie tej sprawy, dlatego że ja myślę, że z przyjemnością bym przyjechała do pani prezes na rozmowy i że jakiś kompromis się znajdzie.

My to widzimy w ten sposób, że rzeczywiście 15 lat temu absolwent analityki medycznej pracujący prostymi metodami diagnostyki genetycznej, siadający do mikroskopu i robiący badania cytogenetyczne, tak, on był przygotowany po tych studiach. Może 5 lat temu już bym zaczęła mieć wątpliwości, ale w tej chwili, kiedy wchodzą wysokoprzepustowe badania genomowe... My w Poznaniu zrobiliśmy coś takiego. Są w Poznaniu studia z analityki medycznej i są w Poznaniu studia z biotechnologii medycznej. Ja przejrzałam z moimi współpracownikami cały program studiów. Analityka medyczna ma 180 godzin diagnostyki genetycznej. Biotechnologia medyczna na tej samej uczelni ma 915 godzin. Nie możemy jednak tego przygotowania porównać. Moje zdanie jest więc tutaj zdecydowanie takie, że wystarczy do biotechnologii medycznej dodać kilka przedmiotów, które uformują osobowość diagnosty laboratoryjnego.

Tych przedmiotów tak dużo nie ma, bo i na biotechnologii są elementy solidnej pracy, jest bioetyka (są takie elementy), ale ja widzę jeszcze kilka przedmiotów, które są na analityce, a na biotechnologii medycznej nie. Naprawdę nie ma tych przedmiotów dużo. Dodać te przedmioty do biotechnologii, ale uwaga, medycznej na uczelniach medycznych, nie do jakiejkolwiek. W ten sposób taki absolwent, tak jak analityk po analityce jest diagnostą laboratoryjnym, ale w szerokim zakresie, tak po biotechnologii medycznej byłby to diagnosta w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej, ktoś, kto następnie, powiedzmy po dwóch latach pracy, może przystąpić do specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej i nie musi pracować pod diagnostą laboratoryjnym, który jest analitykiem i umie mniej niż on.

Przepraszam, mówię o tym wprost, dlatego że w tej chwili sprawa dojrzała do tego, żeby zrozumieć, że również diagnostyka się dzieli. Ona się rozwija. Gdy patrzymy, jak bardzo genetyka zmieniła medycynę, a to jest dopiero początek, to ci specjaliści, o któ-

rych mówię, będą niezwykle ważni. Oni będą niezwykle potrzebni. To jest najwyższy czas, żeby takie decyzje podejmować. Ja zresztą bardzo to popieram, żeby na analityce, może na wyższych latach, był też taki kierunek, który by miał więcej diagnostyki genetycznej, bo to też będą wtedy znakomici kandydaci do specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej.

Myślę, że chyba odpowiedziałam na wszystkie pytania, ale dziękuję bardzo za to, że na posiedzeniu Komisji pewne problemy w ogóle wybrzmiały. Jak widać, jest o czym mówić. Chcę jednak podkreślić, że jeśli my nie zapewnimy odpowiedniego statusu należnego biotechnologom medycznym, bo to są ludzie bardzo wykształceni, to my zahamujemy rozwój diagnostyki genetycznej w Polsce. Nie będzie się po prostu to rozwijać. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Ja pozwolę sobie jeszcze powiedzieć, że z moich doświadczeń z lekarzami rodzinnymi wynika, że są tacy, którzy potrafią, oczywiście nie stawiając żadnego rozpoznania, kierować pacjenta do poradni genetycznej, i są tacy, którzy niestety tego nie widzą. Z tego wynika później problem tych wielu lat odkładania, robienia różnej diagnostyki zamiast wysłania do poradni genetycznej. To jest coś, co musi się zmieniać na studiach. Musi być na tyle dużo godzin genetyki... Szanowni państwo, tego nie unikniemy. To jest postęp medycyny. To są nowe odkrycia i taka jest przyszłość medycyny... Nie po to, żeby on stawiał rozpoznanie – tu widzę, że pani poseł Zawisza kiwa głową, bo rozumiem, że o to bardziej chodziło – tylko po to, żeby wiedział, że tego pacjenta warto gdzieś pokierować, bo jest coś niepokojącego. Panie ministrze, bardzo roszę.

Podsekretarz stanu w MZ Maciej Miłkowski:

Dziękuję...

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Przepraszam, może jeszcze profesor Chrzanowska. Dowiedziałem się, że prosi o głos. Bardzo proszę.

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IP CZD w Warszawie Krystyna Chrzanowska:

Dziękuję, panie przewodniczący. Ja czuję się w obowiązku odpowiedzieć pani Niewiadomskiej, prezesowi KIDL, ponieważ pytała, jak to jest w Centrum Zdrowia Dziecka. Oczywiście my mamy nadal Pracownię Wad Metabolizmu i robimy bardzo dużo badań metabolicznych właśnie takiego przesiewu metabolicznego. On zawsze pozostanie. My nie zaczynamy – chyba że dziecko jest w ciężkim stanie w oddziale noworodkowym – my oczywiście zabezpieczamy krew do badań genetycznych, ale szybciej zrobimy takie podstawowe badania metaboliczne...

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Ja najmocniej przepraszam, pani profesor, bo pan minister już i tak przesunął spotkanie, więc dosłownie zdanie lub dwa, bo pan minister nie odpowie i trochę będzie dziwnie, jeśli w ten sposób zakończymy posiedzenie Komisji.

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IP CZD w Warszawie Krystyna Chrzanowska:

To ja mogłam poczekać.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

To może, panie ministrze, zróbmy tak, że pan odpowie, a my najwyżej później, już po pana wyjściu, dokończymy tutaj wymianę uwag. My jeszcze chwilę mamy, chociaż przypominam, że za godzinę mamy kolejne, bardzo długie posiedzenie Komisji. Proszę, panie ministrze.

Podsekretarz stanu w MZ Maciej Miłkowski:

Dziękuję bardzo serdecznie. Jeśli chodzi o ustawę o diagnostyce laboratoryjnej, to tam jest wiele elementów. Ta ustawa jest już po rozpatrzeniu przez Komitet Stały Rady Ministrów i została przekazana na posiedzenie Komisji Prawniczej. Posiedzenie będzie się odbywało 3–4 marca. Później trafi do Rady Ministrów i już państwo w Sejmie przejmą

tę ustawę do swojego procedowania. To jest bardzo istotny element właśnie związany z kształceniem pacjentów.

Tutaj była mowa – to pani poseł Skowrońska – o wyjazdach zagranicznych po niektóre leki, szczególnie w przypadku chorób rzadkich. Sytuacja niektórych państw, które nie przyjęły zasad dostępnych w Europie, gdzie prawo patentowe zabrania innym podmiotom wprowadzać do sprzedaży leki, które są chronione patentem, które firmy przebadały i udostępniły... To między innymi Argentyna, a wcześniej Indie były z tego znane, że Polacy jeździli tam po leki, początkowo po bezinterferonową terapię na wirusowe zapalenie wątroby typu C i bardzo wiele chorób rzadkich. Tylko zaczyna się sprzedaż znanego produktu leczniczego, to już Bangladesz, Indie, Argentyna od razu oferują produkt, który jest dziesięciokrotnie-dwudziestokrotnie tańszy od tego, który funkcjonuje na rynku europejskim.

My jako Polska, ponieważ jesteśmy w Unii Europejskiej, nie możemy kupować z tych krajów produktu, który jest chroniony prawem patentowym Unii Europejskiej, ale pacjent zawsze ma prawo kupić lek na swoje potrzeby i ma prawo przewieźć lek z innego kraju, ale wyłącznie na swoje potrzeby. Dlatego taka sytuacja była, że część pacjentów pojechała. Myślę jednak, że ta sytuacja będzie zawsze, ponieważ w ogóle jeśli chodzi o leki, technologie lekowe w chorobach rzadkich, to gdybyśmy aktualnie przyjęli średnią cenę 400 tys. zł na pacjenta przy 7% pacjentów, to PKB Polski nie wystarczy, a przecież mamy jeszcze obronność i nauczycieli, i samorządy. Nie można wydać wszystkich środków na choroby rzadkie, bo przecież ludzie muszą jeszcze jeść i mają różne inne potrzeby. Tak więc nie są to tylko choroby rzadkie.

Pani poseł Skowrońska pytała, w jaki sposób Fundusz Medyczny działa i gdzie pacjenci mają się zgłaszać i jak mogą dostać te leki z Funduszu Medycznego na mukowiscydozę czy na to, o czym było wcześniej, czyli przewlekłą hemoglobinurię czy leki z technologii lekowych innowacyjnych. Są normalne programy lekowe, które kontraktują podmioty lecznicze, które w tym się specjalizują. Tam, po zdiagnozowaniu, po sklasyfikowaniu, że pacjent ma dokładnie to wskazanie, można się leczyć.

Pan poseł Haidar wspominał, że ta druga połowa pacjentów z mukowiscydozą nie ma leczenia i pytał, kiedy ono będzie dostępne. Oczywiście, tak jak pan przewodniczący mówił, nie jesteśmy w stanie powiedzieć, kiedy firmy farmaceutyczne wymyślą leki na wszystkie choroby. My jako rząd nie jesteśmy w stanie tego koordynować. Firmy farmaceutyczne dbają o to, żeby jak najwięcej nowoczesnych leków wytworzyć. Jest postęp medycyny, ale rząd nie jest tutaj partnerem. To firmy samodzielnie realizują, a rządy te technologie kupują. Oczywiście są one bardzo drogie i na wszystkie nas nie stać. Dla nas jest bardzo istotne, żeby te negocjacje przebiegały w jak najlepszy sposób, żeby jak najkorzystniej je kupować, bo wtedy jest możliwe poszerzanie kolejnych wskazań. Dlatego czasami te negocjacje nam się nie udają, ale to jest plus, bo wtedy możemy kupić zdecydowanie więcej terapii tańszych, bardzo często bardziej skutecznych i tak to realizujemy. Jeśli chodzi o te technologie, to w mukowiscydozie – już to mówiłem – zostanie na to przekazanych około 0,5 mld środków.

Oczywiście we wszystkich drogich technologiach mamy również możliwość zawierania instrumentu dzielenia ryzyka. Dzięki tym instrumentom możemy dobrze nabywać te leki. Wiele instrumentów dzielenia ryzyka zna tylko kilka osób po stronie państwowej z Narodowego Funduszu Zdrowia i z Ministerstwa Zdrowia, dlatego można dobrze kupować.

Jeśli chodzi o jedną z chorób, NBIA, w przypadku której nie ma faktycznie żadnego leczenia, stowarzyszenie próbowało z NCBiR-u pozyskać finansowanie. Projekt być może nie przeszedł. Widać, że często nie ma informacji, nie ma dobrego spojrzenia na tę branżę medyczną.

Jeśli chodzi o badania przesiewowe noworodków – ja już to wielokrotnie mówiłem – to jest najlepszy system właściwie na świecie. Zwiększamy liczbę kolejnych jednostek chorobowych wtedy właśnie, kiedy szybkie zdiagnozowanie jest niezbędne do postawienia diagnozy i umożliwienia leczenia. Tak się stało w ubiegłym roku z SMA i pacjenci w pierwszym miesiącu zawsze rozpoczynają leczenie w zakresie SMA. Im szybciej, tym

lepiej, bo przedobjawowo. U zdecydowanej większości pacjentów objawy nie występują – takie mamy doświadczenia.

Pani poseł Marcelina Zawisza mówiła o POZ-ie. Skierowania – to już pan przewodniczący mówił – premiujemy i będziemy premiować ośrodki chorób rzadkich również w programach lekowych. To są te główne rzeczy, o których mówiliśmy. Dziękuję bardzo serdecznie.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję. Panie ministrze, ponieważ pan ma za godzinę kolejne posiedzenie Komisji z nami, bardzo długie, a przedtem ma pan jeszcze inne zajęcia, to uważam, że może pan opuścić to posiedzenie Komisji, a my jeszcze na chwilę wrócimy do dyskusji. Zatem z powrotem udzielę głosu pani profesor Chrzanowskiej. Bardzo proszę, jeżeliby pani profesor chciała coś jeszcze dopowiedzieć. Pani profesor Haus też się zgłaszała. Bardzo proszę.

Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IP CZD w Warszawie Krystyna Chrzanowska:

Dziękuję bardzo. Jeśli mogę, to rzeczywiście postaram się parę słów jeszcze uzupełnić. Bardzo pięknie pan minister przedstawił ten screening populacyjny, który rzeczywiście jest bardzo dobry u nas w Polsce, natomiast jeśli chodzi o choroby metaboliczne, to jest dobry lub bardzo dobry również screening selektywny. Nasza pracownia oczywiście to wykonuje.

Ja tylko chcę podkreślić, pani prezes, że my jako genetycy, a u nas są także specjaliści w zakresie chorób metabolicznych, zawsze staramy się najpierw używać metod, które nie są kosztowne. Są sytuacje wyjątkowe i wtedy działamy inaczej, ale już nie będę nad tym tutaj się rozwodzić, bo to jest kwestia specjalistyczna.

Chciałabym jeszcze nawiązać do roli ośrodków specjalistycznych, może pewne rzeczy wyjaśnić. Koncepcja tych środków eksperckich to nie jest nasz pomysł, ale pomysł Unii Europejskiej i my określając zdania i kierunki pracy ośrodków eksperckich kierowaliśmy się odpowiednimi wytycznymi EUCEF, które takie zadania dla tych ośrodków opracowało już w 2011 r. W naszym zamyśle te ośrodki eksperckie, jeżeli już zostaną przez pana ministra powołane, to w pewnym momencie stworzą sieć krajową tak, że będziemy wiedzieli, jak cały kraj jest tą siecią objęty. Wówczas będzie można działać bardziej logistycznie, określić, czy dany pacjent musi przyjeżdżać do tego ośrodka, bo innego nie ma, bo jest tylko jeden – i tak może się zdarzyć – czy może jest kilka takich ośrodków i on może pojechać do ośrodka, który jest bliżej jego miejsca zamieszkania. Cały zamysł jest też w tym, żeby pacjenci nie musieli daleko jeździć, bo my sobie zdajemy sprawę z tego, że to jest duża uciążliwość i dla pacjenta, i dla rodzica. Będziemy więc się starali oczywiście, żeby te ośrodki pokryły cały kraj, ale to wymaga troszeczkę czasu, przynajmniej rok, żebyśmy określili taką mapę ośrodków, które mamy.

Chcę tylko dodać, że w tej chwili 46 ośrodków polskich należy już do europejskich sieci referencyjnych i te ośrodki będą w pierwszej kolejności mogły uzyskać status krajowego ośrodka chorób rzadkich. W związku z tym te ośrodki już mają dobry kontakt z europejskimi sieciami i tam również my mamy możliwości wymiany informacji, wymiany również naszych zasobów i naszych rejestrów. To wszystko się dzieje i będzie dalej się działo.

Natomiast, jeśli chodzi o POZ, to oczywiście nie od razu, ale mam nadzieję, że w trzecim roku już będziemy mogli być w stanie zaproponować jakiś krótki algorytm, kiedy w przypadku takiego pacjenta w ośrodku POZ lekarz powinien być zaniepokojony i kiedy powinien skierować go do ośrodka o wyższej referencyjności, a przede wszystkim do poradni genetycznej. Niestety – tu jeszcze raz podkreślę to, co pani profesor Latos-Bieleńska mówiła – genetyków jest mało i niestety jest słaba zastępowalność osób odchodzących na emeryturę. Poza tym rzeczywiście na rezydentury już od kilku lat w ogóle nikt się nie zgłasza w genetyce klinicznej. Zatem my bardzo chętnie przyjmujemy lekarzy ze specjalizacją. I powiem też z dumą, że wielu z tych lekarzy ma nawet kilka innych specjalizacji. W związku z tym mają jakby poszerzone kompetencje. Mam więc nadzieję, że my jako genetycy będziemy mogli szkolić też lekarzy specjalistów, którzy będą w ośrodkach eksperckich, w zakresie najważniejszych możliwości i trudności badań wielkoskalowych, bo nie wszystkie badania będziemy mogli zlecić. Będą mogli

zlecać również specjaliści w tych ośrodkach eksperckich, ale w zakresie ich kompetencji. Natomiast muszą też nabyć umiejętności z genetyki molekularnej, które będą im do tego niezbędne. To wszystko. Dziękuję.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Pani profesor Haus, bardzo proszę.

Przewodnicząca PTGC Olga Haus:

Czy słychać mnie?

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Tak, bardzo proszę.

Przewodnicząca PTGC Olga Haus:

W zasadzie znaczna część mojej wypowiedzi w dużej mierze pokrywa się z wypowiedzią pani profesor Chrzanowskiej, czyli popieram w pełni. Natomiast chciałabym jeszcze zwrócić uwagę na kwestię biotechnologów i podziękować pani poseł Elżbiecie Gelert za wypowiedź w sprawie biotechnologów, dlatego że to był kierunek bardzo pożądany. Był naprawdę nowoczesny w momencie, kiedy biotechnologia powstała na uczelniach medycznych. Było to coś bardzo cennego.

Biotechnolodzy przez pewien czas po zrobieniu studiów podyplomowych dwuletnich mogli być diagnostami laboratoryjnymi. Teraz to ma się skończyć. To jest dla tych młodych ludzi rzeczywiście tragedia. Oni nie wiedzą, na czym stoją. Natomiast oni chcą pracować w diagnostyce laboratoryjnej oczywiście genetycznej, bo nie po to idzie się na biotechnologię, żeby analizować proste rzeczy, tylko analizować genom. Taka jest motywacja tych młodych ludzi. Z kolei, z punktu widzenia nas jako nauczycieli akademickich i osób, które zatrudniają potem różnych specjalistów, to biotechnolodzy są świetnie przygotowani do pracy w laboratorium genetycznym. Naprawdę oni powinni mieć możliwość pracy w laboratorium genetycznym dla pacjenta właśnie. To wymaga niewielkiej modyfikacji programu, ale są naprawdę świetni. Dziękuję bardzo.

Przewodniczący poseł Tomasz Latos (PiS):

Dziękuję bardzo. Jeżeli nie ma innych zgłoszeń, to zamykam posiedzenie Komisji. Dziękuję bardzo wszystkim państwu.